

# GENÉTICA APLICADA EN OTRAS ESPECIALIDADES MÉDICAS



## **PEDIATRÍA**

- Dismorfología, malformaciones congénitas.
- Defectos funcionales (audición, visión).
- Talla corta.
- Anomalías de la diferenciación sexual.
- Trastornos del desarrollo, espectro autista.
- Retardo psicomotor.
- Discapacidad intelectual.
- Otros.

## **ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO (EIM)**

- Aspectos clínicos, análisis, orientación del tratamiento.
- Tamizaje neonatal.
- Enfermedades mitocondriales.
- Estudio de los genes o de las proteínas.

## **NEUROGENÉTICA**

- En niños: epilepsia, malformaciones sistema nervioso, ataxias, distrofia muscular, otros.
- En adultos: ataxias hereditarias, riesgo genético en diversos trastornos neurológicos, parkinson, alzheimer y otras enfermedades neurológicas.

## **FARMACOGENOMICA**

- El estudio de variantes genéticas (polimorfismos) que pueden orientar el tratamiento a seguir dependiendo de ciertas características del paciente (o del tumor en caso de cáncer) utilizadas sobre todo en psiquiatría, cardiología y oncogenética.

## **GENÉTICA REPRODUCTIVA**

- Infertilidad femenina, amenorrea.
- Infertilidad masculina, azoospermia.
- Aborto recurrente.
- Análisis del embrión o feto.
- Diagnóstico prenatal por sospecha de anomalías cromosómicas, malformaciones fetales.
- Diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna ( 5 cromosomas).
- Detección pre concepcional de portadores sanos de enfermedades genéticas.

## **ONCOGENÉTICA**

- Cáncer familiar y hereditario, evaluación de riesgo.
- Exámenes especializados.
- Estudio de cromosomas en sangre, médula ósea.
- Asesoría genética, orientación estrategias de prevención.

## **OTRAS CONDICIONES CLÍNICAS**

- Oftalmológicas.
- Dermatológicas.
- Desórdenes psiquiátricos varios.

